

**13:00h.- Estudio de la susceptibilidad genética en el cáncer colorrectal hereditario no explicado**

*Dña. Pilar Garre Rubio. Investigadora Juan Rodés. Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC).*

El CCR hereditario supone un 5% de los casos totales de CCR. Pese a su baja frecuencia es importante el conocimiento de alelos de alta penetrancia que originen la susceptibilidad al cáncer y que permitan la discriminación entre individuos de alto y bajo riesgo para poder implementar medidas efectivas e individualizadas de seguimiento y profilaxis.

Dentro del CCR hereditario se pueden distinguir dos grandes síndromes: predisposición primaria al CCR sin presentar un exceso de adenomas (cáncer colorrectal hereditario no polipósico; HNPCC) y predisposición primaria al desarrollo de adenomas (poliposis adenomatosa; PA). Mutaciones en genes de alta penetrancia como MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC y MUTYH explican muchos de estos casos pero no todos.

Actualmente en el Laboratorio de Oncología Molecular hay dos líneas abiertas de Investigación que intentan detectar nuevos alelos de alta penetrancia en estos casos no explicados. En el primer proyecto se está llevando a cabo la secuenciación del exoma completo en varios individuos afectados de familias HNPCC. En el segundo proyecto se pretende secuenciar 20 genes asociados a la susceptibilidad al CCR en los casos de PA sin explicar de nuestro entorno hospitalario así como el análisis del exoma completo en aquellas PA no explicadas y con un patrón de herencia dominante.

Bibliografía:

- Esteban-Jurado C, Vila-Casadesús M, Garre P, Lozano JJ, Pristoupilova A, Beltran S, Muñoz J, Ocaña T, Balaguer F, López-Cerón M, Cuatrecasas M, Franch-Expósito S, Piqué JM, Castells A, Carracedo A, Ruiz-Ponte C, Abulí A, Bessa X, Andreu M, The EPICOLON consortium, Bujanda L, Caldés T, Castellví-Bel S. Whole-exome sequencing identifies rare pathogenic variants in new predisposition genes for familial colorectal cancer. *Genetics in Medicine* 2014

- Garre P, Martín L, Sanz J, Romero A, Tosar A, Bando I, Llovet P, Diaque P, García-Paredes B, Díaz-Rubio E, de la Hoya M, Caldés T. BRCA2 gene: a candidate for clinical testing in familial colorectal cancer type X. *Clin Genet.* 2014 May 12. doi: 10.1111/cge.12427.
- Esteban-Jurado C, Garre P, Vila M, et al. New genes emerging for colorectal cancer predisposition. *World J Gastroenterol* 2014;20(8):1961-71.
- Garre P, Briceño V, Xicola RM, Doyle BJ, de la Hoya M, Sanz J, Llovet P, Pescador P, Puente J, Díaz-Rubio E, Llor X, Caldés T. Analysis of the oxidative damage repair genes NUDT1, OGG1, and MUTYH in patients from mismatch repair proficient HNPCC families (MSS-HNPCC). *Clin Cancer Res.* 2011 Apr 1;17(7):1701-12.
- Sánchez-de-Abajo A, de la Hoya M, van Puijenbroek M, Tosar A, López-Asenjo JA, Díaz-Rubio E, Morreau H, Caldes T. Molecular analysis of colorectal cancer tumors from patients with mismatch repair proficient hereditary nonpolyposis colorectal cancer suggests novel carcinogenic pathways. *Clin Cancer Res.* 2007 Oct 1;13(19):5729-35.

**13:30h.- Unidad de Innovación: Convertir el conocimiento en valor**

*D. German Seara Aguilar. Asesor científico y responsable de modelado de procesos de la Unidad de Innovación del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC).*

En el sector sanitario, la producción de conocimiento tiene que tener un fin último: ofrecer mayor valor a los pacientes. Esto se traduce en la traslación de los resultados generados por la investigación al mundo real para obtener más beneficios con menos efectos secundarios y al menor coste posible. Desde la Unidad de Innovación del IdISSC y del nodo de innovación de la plataforma ITEMAS del ISCIII, ofrecemos apoyo, impulso y difusión de acciones y proyectos de transferencia de conocimiento de investigadores e innovadores del propio Instituto y del Hospital Clínico San Carlos. Además, queremos ser un punto de encuentro para todos aquellos que quieran desarrollar proyectos que innoven en asistencia, docencia, investigación y gestión sanitaria

**13:50h.- PREGUNTAS**